

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
СЕВЕРО-ЗАПАДНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ И.И. МЕЧНИКОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(ГБОУ ВПО СЗГМУ ИМ. И.И.МЕЧНИКОВА МИНЗДРАВА РОССИИ)

КАФЕДРА МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

УТВЕРЖДАЮ

Ректор

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова
Минздрава России

«29» декабря 2015 г.



О.Г. Хурцилава
(подпись) /О.Г. Хурцилава/
(ФИО)

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ
СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 144 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА
ПО ТЕМЕ «Наследственная и врожденная патология. Современные методы
диагностики, лечения и профилактики»**

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» (далее – программа), в соответствии с положениями частей 1 и 4 статьи 76 Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» ФЗ-273 от 29.12.2012 г., заключается в удовлетворении образовательных и профессиональных потребностей, профессионального развития человека, обеспечении соответствия его квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды. Данная программа направлена на совершенствование имеющихся и получение новых компетенций, необходимых для профессиональной деятельности, и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 144 академических часа (1 месяц).

Основными компонентами программы являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочие программы учебных модулей: «Специальные дисциплины»
- организационно-педагогические условия реализации программы;
- оценочные материалы.

В содержании программы предусмотрены необходимые знания и практические умения по социальной гигиене и организации здравоохранения.

Содержание программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел модуля подразделяется на темы, каждая тема – на элементы, каждый элемент – на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела (например, 1), на втором – код темы (например, 1.1), далее – код элемента (например, 1.1.1), затем – код подэлемента (например, 1.1.1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее – УМК).

Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские и практические занятия), формы контроля знаний.

В программу включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача-специалиста, его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами, квалификационными характеристиками по соответствующим должностям, профессиям и специальностям (или, квалификационным требованиям к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые устанавливаются в соответствии с федеральными законами и иными правовыми актами Российской Федерации о государственной службе).

В дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей-специалистов по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения экзамена и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:
 - учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;
 - клинические и лабораторные базы в медицинских организациях, научно-исследовательских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) законодательство Российской Федерации.

II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Характеристика новой квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и (или) уровней квалификации

Требования к квалификации. Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия", "Стоматология", "Медицинская биофизика", "Медицинская биохимия", "Медицинская кибернетика"

Характеристика профессиональных компетенций,
подлежащих совершенствованию в результате освоения
дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме
«Наследственная и врождённая патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики»

У обучающегося совершенствуются профессиональные компетенции (далее – ПК):

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-3);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-5);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-6);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-7);

Характеристика новых профессиональных компетенций,
формирующихся в результате освоения дополнительной профессиональной программы
повышения квалификации по теме «Наследственная и врождённая патология. Современные
методы диагностики, лечения и профилактики»

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-4)

Перечень знаний и умений

По окончании обучения врач-специалист должен знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; основы трудового законодательства
- организацию лабораторной службы; основы социальной гигиены в медицинской генетике;
- социальные аспекты медицинской генетики;
- психологические и морально-этические проблемы медицинской генетики;
- основные понятия общей и популяционной генетики;
- молекулярные основы наследственности;
- цитологические основы наследственности;
- общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний;
- общую характеристику и особенности течения мультифакторных болезней;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения лабораторного генетического обследования;
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания, сроки беременности и методы проведения дородовой диагностики;
- методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы терапии основных наследственных болезней;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики; молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний;
- онкогенетику и генетическую диагностику онкологических заболеваний

По окончании обучения врач-специалист должен уметь:

- Анализировать этиопатогенетические проявления наследственных и врождённых заболеваний у пробандов и членов их семей
- Осуществлять профилактику и раннюю диагностику заболеваний
- Диагностировать наследственные болезни при проф. мед. осмотрах, диспансеризации, осуществлять диспансерное наблюдения за здоровыми и хроническим больными
- Применять методики сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья больных с наследственной и врождённой патологией
- Диагностировать патологические симптомы, синдромы, нозологические формы наследственных и врождённых заболеваний
- назначить режим, диету, симптоматическую немедикаментозную, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию генетических болезней
- Осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей

По окончании обучения врач-специалист должен владеть:

- Написанием заключений по результатам лабораторных генетических исследований

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врождённая патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-специалиста в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врождённая патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики».

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врождённая патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

Лицам, не прошедшим итоговой аттестации или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть дополнительной профессиональной программы и (или) отчисленным из ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 1 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Медицинская генетика история и современность
1.1.1	Этапы становления медицинской генетики
1.2	Гены и признаки.
1.2.1	Законы передачи наследственных признаков
1.3.	Молекулярные основы наследственности
1.3.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
1.3.6	Митохондриальный геном
1.4.	Цитологические основы наследственности
1.4.1	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
1.5	Изменчивость
1.5.1	Ненаследственная форма изменчивости. Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость
1.6	Методы генетики человека
1.6.1	Генетические методы исследования
1.7	Популяционная генетика
1.7.1	Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие

РАЗДЕЛ 2 КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Наследственность и патология
2.1.1	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней
2.1.2	Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органнй, системный). Плейотропный эффект.
2.1.3	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
2.1.4	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней
2.1.5	Семиотика наследственных болезней
2.1.6	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением
2.2	Хромосомные болезни
2.2.1	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
2.2.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
2.2.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
2.2.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника,

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
	диагностика, частота в популяции)
2.3.1	Синдромы наследственных болезней с поражением различных органов и систем
2.3.2	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)
2.3.3	Уровни диагностики НБО
2.3.4	Принципы лечения НБО
2.4	Болезни с наследственным предрасположением
2.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
2.4.2	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)
2.4.3	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
2.4.4	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
2.4.5.	Генные сети
2.4.6	Гены предрасположенности
2.4.7	Клинико-генетическая характеристика МФБ
2.4.8	Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ
2.5	Генетические болезни соматических клеток
2.5.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза
2.5.2	Наследственный и спорадический рак
2.5.3	Генетические нарушения при гемобластозах

РАЗДЕЛ 3 ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
3.1.	Цитогенетические методы диагностики
3.1.1	Исследование полового хроматина
3.1.2	Хромосомный анализ (Кариотипирование)
3.1.3	Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования
3.2.	Биохимические методы диагностики
3.2.1	Правила сбора и хранения биологического материала
3.2.2	Общая характеристика физико-химических методов
3.3.	Молекулярно-генетические методы диагностики
3.3.1	Прямые методы ДНК диагностики
3.3.2	Косвенные методы ДНК-диагностики
3.3.3	Область применения ДНК-диагностики

РАЗДЕЛ 4 ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Код	Наименование тем, элементов и подэлементов
4.1.	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.1	Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1.2	Прекоцепционная профилактика
4.1.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
4.2.	Медико-генетическое консультирование
4.2.1	Определение медико-генетического прогноза потомства

4.2.2	Уточнение диагноза с помощью генетических методов
4.2.3	Принципы расчета повторного генетического риска :
4.3	Преимплантационная диагностика
4.3.1	Показания к преимплантационной диагностике
4.4.	Пrenатальная диагностика
4.4.1	Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики. (далее ПД)
4.4.2	Пrenатальный скрининг по сывороточным факторам матери.
4.4.3	Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга
4.5.	Неонатальный скрининг
4.5.1	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
4.5.2	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам диагностики, лечения и профилактики генетических болезней.

Категория обучающихся: Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия", "Стоматология", "Медицинская биофизика", "Медицинская биохимия", "Медицинская кибернетика"

Трудоемкость обучения: 144 академических часа (1 месяц).

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1	Генетика человека	16	16	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
1.1	Медицинская генетика история и современность	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.2	Гены и признаки.	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.3	Молекулярные основы наследственности	4	4	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.4	Цитологические основы наследственности	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.5	Изменчивость	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.6	Методы генетики человека	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
1.7	Популяционная генетика	2	2	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
2	Клиническая генетика	62	-	-	62			Промежуточный контроль (зачёт)
2.1	Наследственность и патология	12	-	-	12			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.2	Хромосомные болезни	8	-	-	8			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	18	-	-	18			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.4	Болезни с наследственным предрасположением	18	-	-	18			Текущий контроль (тестовый контроль)
2.5	Генетические болезни соматических клеток	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
3	Лабораторные методы генетической диагностики	30	30	-	-			Промежуточный контроль (зачет)
3.1	Цитогенетические методы диагностики	12	12	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
3.2	Биохимические методы диагностики	8	8	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)
3.3	Молекулярно-генетические методы диагностики	10	10	-	-			Текущий контроль (тестовый контроль)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ	СР	ДО	
4	Профилактика наследственных болезней	30	-	-	30			Промежуточный контроль (зачет)
4.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.2	Медико-генетическое консультирование	8	-	-	8			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.3	Преимплантационная диагностика	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.4	Пrenатальная диагностика	6	-	-	6			Текущий контроль (тестовый контроль)
4.5	Неонатальный скрининг	4	-	-	4			Текущий контроль (тестовый контроль)
Итоговая аттестация		6	-	-	6			Экзамен
Всего		144	46	0	98			

VI. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

[illegible]

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Тематика лекционных занятий

№	Тема лекции	Содержание лекции (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание лекции)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1	Этапы становления медицинской генетики	1.1.1	ПК-1, ПК-6, ПК-7
2	Законы передачи наследственных признаков	1.2.1	ПК-1, ПК-6
3	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации	1.3.1	ПК-1, ПК-6
8	Митохондриальный геном	1.3.2	ПК-1, ПК-6
9	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности	1.4.1	ПК-1, ПК-6
10	Ненаследственная форма изменчивости. Наследственная форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость	1.5.1	ПК-1, ПК-6
11	Генетические методы исследования	1.6.1	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
12	Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие	1.7.1	ПК-1, ПК-6, ПК-7
13	Исследование полового хроматина	3.1.1	ПК-1, ПК-6
14	Хромосомный анализ (Кариотипирование)	3.1.2	ПК-1, ПК-6
15	Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования	3.1.3	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
16	Правила сбора и хранения биологического материала	3.2.1	ПК-1, ПК-6
17	Общая характеристика физико-химических методов	3.2.2	ПК-1, ПК-6
18	Прямые методы ДНК диагностики	3.3.1	ПК-1, ПК-6
19	Косвенные методы ДНК-диагностики	3.3.2	ПК-1, ПК-6
20	Область применения ДНК-диагностики	3.3.3	ПК-1, ПК-6

Тематика семинарских занятий

№	Тема семинара	Содержание семинара (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание семинарских занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней	2.1.1	ПК-1, ПК-6
2.	Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный). Плейотропный эффект.	2.1.2	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6
3.	Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.	2.1.3	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
4.	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней	2.1.4	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6

№	Тема семинара	Содержание семинара (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание семинарских занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
5.	Семиотика наследственных болезней	2.1.5	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
6.	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением	2.1.6	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6
7.	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)	2.3.2	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
8.	Уровни диагностики НБО	2.3.3	ПК-1, ПК-6
9.	Принципы лечения НБО	2.3.4	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6
10.	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением	2.4.1	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
11.	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)	2.4.2	ПК-1, ПК-6
12.	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ	2.4.3	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
13.	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования	2.4.4	ПК-1, ПК-6
14.	Генные сети	2.4.5.	ПК-1, ПК-6
15.	Гены предрасположенности	2.4.6	ПК-1, ПК-6
16.	Клинико-генетическая характеристика МФБ	2.4.7	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
17.	Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ	2.4.8	ПК-1, ПК-6, ПК-7
18.	Современные представления о механизмах канцерогенеза	2.5.1	ПК-1, ПК-6
19.	Наследственный и спорадический рак	2.5.2	ПК-1, ПК-6
20.	Генетические нарушения при гемобластозах	2.5.3	ПК-1, ПК-6
21.	Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии	4.1.1	ПК-1, ПК-6, ПК-7
22.	Преконцепционная профилактика	4.1.2	ПК-1, ПК-6
23.	Мониторинг врожденных аномалий развития	4.1.3	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-6
24.	Показания к преимплантационной диагностике	4.3.1	ПК-1, ПК-6
25.	Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.	4.4.1	ПК-1, ПК-6, ПК-7
26.	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз	4.5.1	ПК-1, ПК-6, ПК-7
27.	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний	4.5.2	ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7

Тематика практических занятий

№	Тема практических занятий	Содержание практического занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание практических занятий)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом	2.2.1	ПК-2, ПК-3
2.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом	2.2.2	ПК-2, ПК-3
3.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом	2.2.3	ПК-2, ПК-3
4.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом	2.2.4	ПК-2, ПК-3
5.	Синдромы наследственных болезней с поражением различных органов и систем	2.3.1	ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5,
6.	Определение медико-генетического прогноза потомства	4.2.1	ПК-1, ПК-6
7.	Уточнение диагноза с помощью генетических методов	4.2.2	ПК-2, ПК-3
8.	Принципы расчета повторного генетического риска	4.2.3	ПК-1, ПК-6
9.	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.	4.4.2	ПК-1, ПК-6, ПК-7
10.	Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга	4.4.3	ПК-1, ПК-6, ПК-7

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и перераб. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. — 592 с.
2. Наследственные болезни. Национальное руководство./*гл.ред.* Н. П. Бочков, Е.К.Гинтер, В.П. Пузырев М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 998 с.
3. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика / пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
4. Спейчер М. Р., Антонракис С. Е., Мотулски А. Г. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. ООО "Издательство Н-Л", 2014 г., 1056 с.

Дополнительная литература:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека.– Спб.: Научная литература, 2006.-520 с.
2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика М, Изд. «Медпрактика-М», 2006, 318 стр.
3. Кашеварова А.А., Лебедев И.Н., Назаренко Л.П. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделеций и микродупликаций: атлас / Под ред. акад. РАН, проф. В.П. Пузырёва. –Томск:Изд-во «Печатная мануфактура», 2014.–56 с.

4. Краснополская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей.– М: Фохат, 2005.-364 с.
5. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней /Под.ред. Э.К.Айламазян, В.С. Баранов.- М.: МЕД-Пресс Информ, 2006.-415 с.
6. Юров И.Ю., Ворсанова С.Г, Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы. Молекулярные и цитогенетические аспекты. Издательство: Медпрактика-М, Москва, 2014 384 с

Методические рекомендации и пособия по изучению программы:

1. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 36 с.
2. Петруничев А.Ю. Использование международной номенклатуры хромосом в кариотипировании (на основе ISCN 2009)/ Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 36 с.
3. О. П. Романенко, Д. К. Верлинская, Т. И. Кадурина, Т. В. Харченко ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ. Учебное пособие. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 60 с.
4. Харченко Т.В, Петруничев А.Ю. Основы медицинской генетики Часть.1 Цитологические основы наследственности. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2013 – 71 с.
5. Харченко Т.В. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 40 с.
6. Харченко Т.В. Основы онкологической цитогенетики. Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, Санкт-Петербург 2015 – 48 с.

Программное обеспечение:

1. Microsoft office
2. Internet explorer
3. Leica CW 4000

Базы данных, информационно справочные системы:

1. <http://atlasgeneticsoncology.org/index.html>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gnd>
3. <http://www.zdrav.ru/articles/practice/detail.php?ID=79274&redct=Y>

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

- а. Кабинеты:** 3 учебных кабинета пл. 31,8 кв.м., 34,6 кв.м., 35,3 кв.м. микроскопная 13,8 кв.м., по адресу Пискаревский пр, д 47, корпус 6.
- б. Лаборатории:** учебная лаборатория 19,4 кв.м по адресу Пискаревский пр, д 47, лаборатории на клинических базах: СПб ГУЗ Диагностический центр (медико-генетический), Тобольская ул., 5; ФГБУ РосНИИГТ ФМБА России, 2-я Советская ул., д. 1.
- в. Мебель:** столы-парты – 8, столы рабочие - 15, стол лабораторный для физических исследований – 1 стулья -70, шкафы-12, учебные доски-3, экраны для презентаций - 3.
- г. Аппаратура, приборы:** световые микроскопы Leica DM-1000 3 шт и Leica 2000, компьютерный анализатор изображения Leica DM 2500, ламинарный бокс, термостат, автоматические дозаторы переменного объема Research (Eppendorf): 0.5-10 мкл, 2-20 мкл, 20-200 мкл, 100-1000 мкл; штативы для пипеток и микропробирок

на 0.2 мл, 0.6 мл, 1.5 мл), лабораторный холодильник с камерами +4°C и -20°C, термостаты, центрифуга с вертикальным ротором (кафедра). Оснащение диагностических лабораторий на базах: ПЦР-машина (амплификатор), источник постоянного тока, установки для горизонтального и вертикального электрофореза, ПЦР-бокс, приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор, tandemный масс-спектрометр фирмы "Waters" (США), иммуно-флуоресцентный анализатор "Victor-2" (Финляндия, Wallac) и др., приборы для ПЦР и QF-ПЦР, секвенатор

- д. **Технические средства обучения:** персональные компьютеры с выходом в Интернет - 2, мультимедиа, аудио- и видеотехника, компьютерное мультимедийное оборудование (компьютер, мультимедийный проектор) для проведения лекций, семинаров и практических занятий – 3, МФУ - 3.

VIII. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения модулей, и проводится в форме тестового контроля. Промежуточная аттестация – оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по модулям. Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-специалиста по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней
2. Генетические методы исследования
3. Генетические нарушения при гемобластозах
4. Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней
5. Генные сети
6. Гены предрасположенности
7. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ)
8. Законы передачи наследственных признаков
9. Исследование полового хроматина
10. Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней.
11. Клинико-генетическая характеристика МФБ
12. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
13. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
14. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
15. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
16. Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования
17. Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга
18. Косвенные методы ДНК-диагностики
19. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
20. Митохондриальный геном
21. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ
22. Мониторинг врожденных аномалий развития
23. Наследственный и спорадический рак
24. Ненаследственная форма изменчивости. Наследственные форма изменчивости
Комбинативная и мутационная изменчивость
25. Область применения ДНК-диагностики
26. Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением

27. Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО)
28. Общая характеристика физико-химических методов
29. Определение медико-генетического прогноза потомства
30. Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.
31. Показания к преимплантационной диагностике
32. Правила сбора и хранения биологического материала
33. Преконцепционная профилактика
34. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.
35. Принципы расчета повторного генетического риска
36. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением
37. Принципы лечения НБО
38. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
39. Прямые методы ДНК диагностики
40. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
41. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
42. Семиотика наследственных болезней
43. Синдромы наследственных болезней с поражением различных органов и систем
44. Современные представления о механизмах канцерогенеза
45. Трехуровневая система профилактики наследственной и врожденной патологии
46. Уровни диагностики НБО
47. Уровни патогенеза наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системный). Плейотропный эффект.
48. Уточнение диагноза с помощью генетических методов
49. Хромосомный анализ (Кариотипирование)
50. Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и факторы его нарушающие
51. Этапы становления медицинской генетики
52. Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
53. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

Задания, выявляющие практическую подготовку врача-специалиста:

1. Предложить и обосновать генетический диагноз по фотографии.
2. Предложить и обосновать генетический диагноз по описанию фенотипа.
3. Предложить способ лабораторной генетической диагностики для подтверждения или исключения определённого генетического синдрома
4. Описать клинические признаки предложенного генетического синдрома.
5. Составить родословную по описанию семьи.
6. Установить тип наследования по родословной
7. Рассчитать генетический риск в семье с использованием родословной.
8. Интерпретировать формулу кариотипа.
9. Привести примеры генетических синдромов, поражающих определённый орган или систему.
10. Предложить схему профилактических мероприятий в семье при определённом генетическом синдроме.

Примеры тестовых заданий:

Выбрать правильные ответы

ПРИ СИНДРОМЕ ДАУНА ТИПИЧНЫМИ АНОМАЛИЯМИ ГЛАЗ ЯВЛЯЮТСЯ

- А. Гипертелоризм
- Б. Страбизм
- В. Монголоидный разрез глаз
- Г. Антимонголоидный разрез глаз
- Д. Колобома радужки

Правильные ответы: А,В

Выбрать правильный ответ

ПРИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЁНКА У ЗДОРОВОГО РОДИТЕЛЯ СОСТАВЛЯЕТ

- А. 100 %
- Б. 50 %
- В. 33 %
- Г. 25 %
- Д. менее 25 %

Правильный ответ Д

Выбрать правильные ответы

ОТОСКЛЕРОЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- А. Ухудшением слуха
- Б. Нарушением интеллекта
- В. Нарушением памяти
- Г. Деформацией наружного уха
- Д. Расширением наружного слухового прохода

Правильные ответы: А,Д

Выбрать правильные ответы

ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ МОГУТ ПОРАЖАТЬСЯ

- А. Репродуктивная функция
- Б. Пищеварительная система
- В. Зрение
- Г. Дыхательная система
- Д. Скелет

Правильные ответы: А,Б,Г

Выбрать правильный ответ

СРЕДНИЙ УРОВЕНЬ ИНТЕЛЛЕКТА ОКАЗЫВАЕТСЯ САМЫМ ВЫСОКИМ ПРИ:

- А. Синдроме Эдвардса
- Б. Синдроме трисомии Х
- В. Синдроме крика кошки
- Г. Синдроме Тернера
- Д. Синдроме 48,XXXXY

Правильный ответ: Г

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»;
4. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки "Здравоохранение и медицинские науки".
6. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения»;
7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 917н от 15 ноября 2012 г. «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»
8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации № 316 от 30 декабря 1993 г. «О дальнейшем развитии медико-генетической службы»
9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №162 от 23 мая 1997 г. «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»
10. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №268 от 10 сентября 1998 г. «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
11. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №457 от 28 декабря 2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»
12. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №185 от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»


СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ И КОНСУЛЬТАНТОВ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики»

№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Должность	Место работы
1.	Харченко Т.В.	К.б.н.	Зав.кафедрой мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
2.	Петруничев А.Ю.	Д.м.н., доц.	Доцент каф. мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
3.	Кадурина Т.И.	Д.м.н.	Профессор каф. мед.генетики	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
По методическим вопросам				
4.	Михайлова О.А		Заведующий ООСП	СЗГМУ им. И.И. Мечникова
5.				

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по теме «Наследственная и врожденная патология. Современные методы диагностики, лечения и профилактики» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

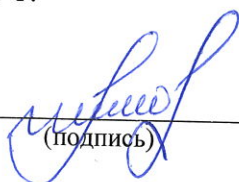
« 14 » 12 2015 г., протокол № 4.

Заведующий кафедрой, к.б.н.  / Харченко Т.В. /
(подпись) (ФИО)

СОГЛАСОВАНО:

с отделом образовательных стандартов и программ ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

« 14 » 12 2015 г.

Заведующий ООСП  /Михайлова О.А./
(подпись) (ФИО)

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета

« ____ » ____ 2015 г.

Председатель, проф.  /Никифоров В.С./
(подпись) (ФИО)

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Минздрава России
Отдел образовательных стандартов
и программ
191015, Санкт-Петербург, ул. Кирочная, д. 41
тел. 275-19-47

